

МИТОХОНДРИАЛЬНЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ

Киракосян Евгения Валериковна

студент лечебного факультета Первого МГМУ им. И.М. Сеченова РФ, г. Москва

Филиппова Алла Викторовна

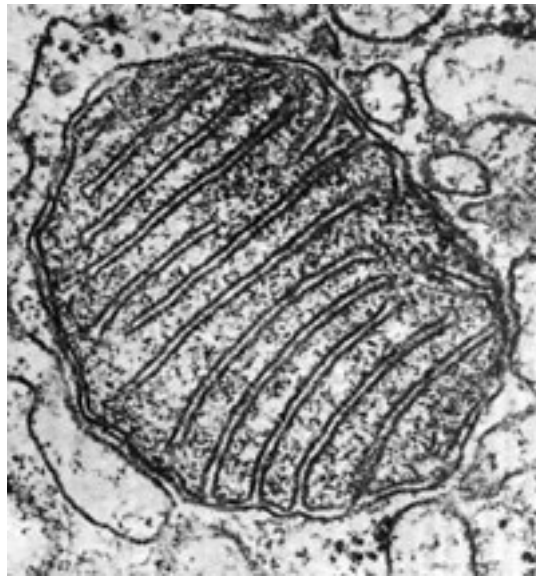
научный руководитель, канд. мед. наук, доц. кафедры биологии и общей генетики Первого МГМУ им. И.М. Сеченова, РФ, г. Москва

Дегтяревская Татьяна Юрьевна

????????.

???????????? — ??? ?????????????????? ???????? ???????, ????????? ?????????????? ?????? ? ?????? ???????? ?????????????????? ?????????????? ?????????????? ??? ?????????????????? ???, ??? ?????? ?????? ?????????????????? ?????????????? ?????????????? ????. ?????????????? ?????????????????? ?????????????? ??? ??????????????, ??? ?????????? ?????????????????????? ??? ?????? ?????? ?????????? ?????????? ?????????????????? ?????? ??????????????????.

???????????????? — ?????????????? ?????????????? ???????, ?????????????? ?????????????? ? ??? ?????? ?????????????, ?????????? ?????? ?????????????? ?????????????? ????. ??????? ?????????????????? ?????????????? 0,5—1 ????. ??? ??? ?????????? ?????????????????? ?? ??????? ?????????????????? ??????????????.



???????? 1. ????????????? ?? ?????? ?????????????? ???????????

????????? ??????????????.

????????????? ????????? ?? ?????????? ??????????, ?????????????????? ?????????????? ? ?????????????? ??????????, ?????????? ?????????? — ??????, ?????????? ? ??????????. ?????????? ?????????? ??????????????, ?????????????? ?????????????? ??????????????.

????????? ?????????? ?????????????? ?????????? ?????????????? ??? ????? ? ?????, ?????????? ?????????? ?????????? ?????????????????? ?????????????????? ?????????????????? ?? ?????????????? ?? ?????????? (?????????, ?????????????????? ??????). ?????? ?????? ?? ?????? ?????????? ?????????????? ?????? ?????????? ?????????? ?????????????????? ? ?????????? ?????? ?????????????????? — ?????????????? — ??????????????????????????, ?????? ?????????? ?????? ??????????????????. ? ?????????????????? ?????????????????? ?????????????????? ?????????????? ?????????????? ?????????? ?.

?? ?????????????? ?????????? ?????????????? ?????????????? ??????, ?????????????????? ? ?????? ?????????????????? ?????????????????????, ? ?????? ???-?????????, ?????????? ?????????????????? ????. ?????????????????? ?????? ?????????? «????????????????????? ?????????????? ?????????», ?????????????? ?????? ?? ?? ?????????? ?????????? — ??? ?????????????? ??????????.



???????? 2. ????? ?????????? ??????????????

????????????? ?????? ?????? ??????????????, ??????????????????, ????. ?????????, ????????? ?????????????????????? ???, ?????????????? ? ?????????????????, ????????? ????????? ??? ???, ????????? ?????????????? ?????????? ? ?????????????? ? ??????. ??? ?? ?????, ????????? ?????????????????????? ??? ?????? ?????? ?????????? ?????????? ??? ????????? ??????????????.

? ?????????? ?????????? ?????????????? — ??? ?????????????? ?????? ?????????????? ?????????????? ????. ?????????? ? ?????????? ?????????????? ?????????????? ??? ?????????? ?????????????????? ??????????????. ??? ??? ?????????? ?????? ? ???, ??? ?????? ?????????, ?????????????? ? ?????????????????, ?????????????????? ?? ?????????? ?????????????????? ??????????????, ?????????????????????? ? ?????????? ????. ?????????????????????? ?? ???, ?????????????? ?? 37 ?????, ?????????? ?????????????????????? ?????????????????????? ?????????????????????? ?????????? — ?????????????? ?????????????????? ?????, ? ?????? ?????????????? ??? ?????????? ???, ?????????????????? ? ?????????????????? ? ?????????????? ?????????????????????? ???.

????????????, ??? ??????, ?????????????? ?? ?????????????? ?????????????????????? ???, ?????????????????????? ?? ?????????? ?????????????????? ???, ?????????? ?????????? ?????????? ?????????, ?????????? ?????????????????? ?? ??? ?????? ?????????? ?????????????????????? ???.

????????????????? ?????????????????? ? ?????????? ?????????? ?? ??????, ? ?????????? ?????????? ??????????????????, ? ?? ?????????????????????? ??????????????????. ?????????????????? ?????????? ?????????????? (?????????, ?????????? ?? ?????????? ?????????????????????? ??????????) ??? ??????????????

?????????? ?????? ? ???????. ??? ?????????? ?????????????? ??????? ? ???????
????????????? ??????????????.

??? ?????????? ?????????? ?????????????? ??? ?????????????? ??????????????:



???????? 3. ????????? ?????????????? ??? ?????????????? ??????????????

? ?????????? ?????????????????????? ???, ??? ? ??? ? ??????????????, ??? ?????????,
?????????????? ??? ? ? ?????????? ?????????? ???????, ?? ??? ? ?????????????? ??????? ??
?????????????? ??????. ??????????????, ?????????? ?????????? ?????????????????, ??????????????
? ?? ?????? ?????????????????? ?? ?????? ?????? ?????????????????????? ???????????.
??????????????, ?????????? ? ?????????? ?????????????????????? ???, ??? ?????????,
??????????????, ? ?????????????????????? ?? ??????. ?????? ?????? ? ??? ? ?????????????????
?????, ??????????????? ?? ?????????? ?????????????????????? ?????????? ? ??????????
????????????, ? ?????????? ?????????? ? ?????????????????????? ??????????????.

????????????????????? ?????????? ?????????????? ?? ?????????????????? ?? ?????
?????????????. ?????????, ? ?????????????????????? ??? ?????????? ?????????????? ?????? ?????? ?
??? ?? ??????????????????????????, ??? ?????????? ? ??????????????? ??????????????. ??? ?
????????? ??????????????? ?? ?????? ??????? ?????????????????????? ??? (?????????????????????
?????????), ???, ??? ?????????, ????????????? ? ??????????. ??? ?? ?????????
????????????????? ?????? ? ?????????????? ?????????? ??? (????????????????????????? ?????????), ?? ?

???????? ???? ?????????? ????? ??? ?????????????? — ?????????????? — ??????
????????????????? ????? ????????? ? ??????? ?????????????????????????? ???. ?????? ?????????,
??? ?????????????????????? ?????????? ?????? ??????, ?????? ?????? ?????????????? ??????????
??? ?????????????????? ? ??????????

????????????????? ??????????, ??? ?????? ?????????? ?????????????? ? ?????? ???????,
????????? ?????????? ?????????? ?????????????????????? ???, ?????????????? 4,11 %. ??????
?????, ?????????????????????? ?????????? ?????????????? ??????????, ?? ?????? ?? ??????????
????? ? ?????? ??????????????. ???, ? ?????? ????????????? ? ?????????????? ??????????????
????????????????? ?????? ?????????? ?????? 50 % ?????????, ?? 90 % ?????????? ??????????
????????????????? ??????????????????. ??????? ? ??? ?????????????? ?????????? ????????????? ?
????????????? ?????????? ??? ?????????????? ?????????????? ?????? — ??????????, ?????????? RNR1,
????????? ? ?????????, ?????????????? ? ?????????????? ?????? ??? ??????????????
????????????????????????? ??????????????????

????????????????????? ?????????????????????? ?????????????????.

????????????????? ?????????????????? ?????????????????????????? ??????? ?????????, ??????????
?????????????????????, ??? ?????????????????????????? ?????????????????? ?????????? ?????????? ?
????????? ??????????????. ??-?? ??????? ?????????? ?????????? ?????????? ??????? ?????????
????????????????????????? ?????????? ? ?????????????? ??????????????????, ?????????? ??????????????????
????????????????? ?????????????????? ?????????? ?????????? ?????????????? ?????????????? ??????????????
????????????.

????????? ?????????????? ?????????????????????????? ?????????? ?????? ?????????? ? 1988 ?????
????????? ?????????????? ?????? ?????????????????????? ?????????????????? — ?????????????? ??????????-???????? (
Kearns-Sayre) ? ?????????????????? ?????????????????? ?????????????????? ??????? ????????? (
Leber's hereditary optic neuropathy).

????????? ?????????? — ??????? — ??? ?????????? ?????????????????????????? ??????????????????,
????????????? ??????????????????, ??? ??????????, ? ?????????????? ?? 20 ????. ??????????
????????????????????????? ?????????????????????????? ?????????????? ?????????? ?????????????????????????? ??????,
????????? ?? ?????????? ?? ??????????????. ??? ?????????????? ??????? ?????????????????????????? ??????????????
????? ?????? ? ??? ?????????????? (?????). ?????????????????????????? ?????????????????? ??????????????????
?????? ?????? ?????????????? ?????????????? ?????? ?????????????? ? ??????????????????, ??????????????
????????????????? ?????????????????????, ?????????? ???????, ?????????????????????? ??????????????????
????????????????????????? ?????????????? (?????????), ? ??????? ?????????.

?????????? ?????????? ?????????????? ?????? ??????? ?????????????? ??-??
 ?????? ?????????????????? ??????? ?????????? ? ?? ??????????, ??? ?????? ? ??????????
 ?????????? ??????. ?????????????? ?????? ?????????? ??????? ? ?????????????? ? ?????????
 ??????????. ??? ?????????, ? ??????? ?????????????? ?????? ?????, ?????? ????????. ?
 ??????????? ?????????? ?????? ?????????????????? ??????? ??????????? ???????-???????, ? ?????????
 ????????. ? ??? ??? ??????????? ?????????? ??? ??? ?????????????? ??????? — ?????????? ?????
 ??????????????? ?????? ? ?????????????? ????????:



???????? 4. ????????? ??? ??? ?????????????? ??????? — ?????????? ??? ? ?????????????? ?????? ? ?????????????? ???????

? ??????????? ?????? ???????????????????, ?????????? ?????????, ?????????? ???,
 ??????????????? ?????? ????????????? ? ??????????? ?????????????????????? ????.

?????????? ?????????? (Pearson syndrome) ?????????????????? ??????????????????
 ?????????? ? ??????????????? ?????????????????? ??????? — ??? ?? ?????????????????? ???????????,
 ??? ??????????????? ?????????????????? ?????????????? ?????????????????????? ???????????, ??? ?
 ?????????????????, ??? ?????? ? ?????????????? ?????????????? ?????????? ? ??????????.

??? ??????????????? ??????????????? ??? ? ?????????? ?????????? ? ?????? ?????? ?
 ?????????????? ??????. ? ??????????? ?????????????? ?????? ??????????????? ? ?????????? ???????-
 ??????.

?????????? ??? (Leigh's syndrome) — ??? ??????? ??????? ???????????????, ?????????
 ??????????? ??????? ?????? ?????????????????? ?????????? ??????????. ??????????????? ???????????????
 ? ?????????? ?????????? ? ?????????????????????? ?????????? ?????????????? ???????, ??????????????,
 ??????????????? ?????? ? ??????????? ??????????, ?????????????? ?????????? ??????.

???????????? — ???????????, ?????????? ? ????????????? ?????? ?????????
????? — ?????????, ????????????????????? ?????????? ??? ???? ? ??????????????
????????? — ?????? ?????? ??????????????.

????????????.

?????????? ??????????? ??? ??????-????????????? ?????????????? ?????? ??????????
????????? ?????????? ?????????????????????? ??? ? ?????????? ?????? «????????????»
??????????????. ??????????, ?????????????????????? ?????????? ?????????? ? ?????? ??????
?????????? ??????????? ??????????. ?????? ????, ??? ? ??????????, ??? ??????????????
????????????????????? ?????????? ?????? ?????????????????? ??? ?????????????????? ??????????,
????????? ?????????? ? ?????? ??????????????, ?????????????????????? ? ??????????????????
?????, ?????????, ?????????????? ?????????????? ?? ?????????? ??? ????, ??? ?????????????? ???
????????? ?????????????????? ?????? ??? ?????????????? ??????, ? ?? ??? ?????????????? ? ??????.

??????? ??????????????:

1. Greaves L., Reeve A., Taylor R., Turnbull D. Mitochondrial DNA and disease. Journal of pathology, 2012.
2. Park C.B., Larsson N.G. Mitochondrial DNA mutations and aging. Journal of cell biology, 2011.